Κριτήριο αξιολόγησης στη βιολογία κατεύθυνσης

Θέμα Α

Α1. Ο αλφισμός οφείλεται:
α. σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο
β. σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία
γ. σε δομική χρωμοσωμική ανωμαλία
δ. *σε τίποτα από τα παραπάνω*

Α2. Η ανάλυση καρυοτύπου ως διαγνωστικό μέσο χρησιμοποιείται:
α. στον σύνδρομο Kleinefelter
β. στο σύνδρομο cri-du-chat
γ. στο σύνδρομο Down
δ. *σε όλα τα παραπάνω*

Α3. Η αιμοσφαιρίνη που αυξάνεται για την αναπλήρωση της χαμένης HbA κατά την ομόζυγη και την ετερόζυγη β-θαλασσαιμία είναι αντίστοιχα:
α. HbA_2 και HbF
β. HbF και HbA_2
γ. HbA_2 και HbS
δ. HbF και HbS

Α4. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε:
α. μεταλλαγμένο αυτοσωμικό γονίδιο, επικρατές έναντι του φυσιολογικού
β. μεταλλαγμένο αυτοσωμικό γονίδιο, υπολειπόμενο έναντι του φυσιολογικού
γ. μεταλλαγμένο φυλοσύνδετο γονίδιο, επικρατές έναντι του φυσιολογικού
δ. μεταλλαγμένο φυλοσύνδετο γονίδιο, υπολειπόμενο έναντι του φυσιολογικού

Α5. Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν:
α. μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται
β. μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων
γ. μόνο στα πρόδρομα mRNA
δ. σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού

Α6. Μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος:
α. ονομάζονται ουδέτερες, γιατί μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της κωδικοποιούμενης πρωτεΐνης
β. μπορεί να αλλάξουν το φαινότυπο ενός ατόμου
γ. μπορεί να προκαλέσουν δρεπανοκυτταρική αναιμία
δ. *όλα τα παραπάνω*

Α7. Γονιδιακή μετάλλαξη χαρακτηρίζεται η μεταβολή που μπορεί να γίνει με όλους τους παρακάτω τρόπους, εκτός από:
α. προσθήκη μιας επιπλέον βάσης στην πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του DNA
β. αφαίρεση μιας βάσης από την πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του DNA
γ. αντικατάσταση μιας βάσης από μία άλλη στην πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του DNA
δ. αντιστροφή δύο βάσεων της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας του DNA

e-biology.gr

Θέμα Β

Β1. Ποιοι παράγοντες ονομάζονται μεταλλαξογόνοι και πώς το κύτταρο υπερπηδάει τις αλλαγές που προκαλούνται από αυτούς;

Β2. Σημειώστε ένα "Χ" αν πρόκειται για αποτέλεσμα χρωμοσωμικής ανωμαλίας ή ένα "Γ" αν πρόκειται για αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης στα παρακάτω:

σύνδρομο Down
β-θαλασσαιμία
αιμορροφιλία
τρισωμία 13ου χρωμοσώματος
σύνδρομο Turner
φαινυλοκετονουρία
δρεπανοκυτταρική αναιμία
μερική αχρωματοψία
καρκίνος παχέος εντέρου
ρετινοβλάστωμα

Θέμα Γ

Ένα πεπτίδιο έχει την αλληλουχία αμινοξέων:

$H_2N – aa_1 – aa_2 – aa_3 – aa_4 – COOH$

Να περιγράψετε τις πιθανές μεταλλάξεις προσθήκης που οδήγησαν στις παρακάτω διαφορετικές αλληλουχίες αμινοξέων του πεπτιδίου και να αναφέρετε ποιες πιστεύετε πως είναι οι δύο πρώτες βάσεις του κωδικονίου του 4ου αμινοξέος.

Μεταλλαξη Ι: $H_2N – aa_1 – aa_2 – aa_3 – COOH$
Μετάλλαξη ΙΙ: $H_2N – aa_1 – aa_3 – aa_2 – COOH$

Δίνονται τα αμινοξέα και τα κωδικόνια:

aa_1 = met
aa_2 = ile → AUA
aa_3 = tyr → UAU

e-biologia.gr